



KATHARINA KRIEG
FACHÄRZTIN FÜR LABORATORIUMSMEDIZIN
HOSPITALSTR. 2 ♦ 48607 OCHTRUP
TEL.: 02553/93890 ♦ FAX: 02553/938929

Einwilligungserklärung zur humangenetischen Diagnostik

Patient/in

Name, Vorname: _____

Geburtsdatum: _____

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

aufgrund der bei Ihnen und/oder Ihren Angehörigen und/oder Ihrem Kind erhobenen Befunde ist es nach Einschätzung Ihrer behandelnden Ärzte möglich, dass bei Ihnen oder Ihrem Kind eine Veränderung (Mutation oder Variante) des Erbgutes besteht, die entweder bereits zu Krankheitszeichen geführt hat oder möglicherweise in Zukunft zu einer Erkrankung führen kann. Viele Veränderungen des Erbgutes lassen sich durch die Untersuchung einer Blutprobe nachweisen. Für alle genetischen Untersuchungen gilt, dass Sie vorher von Ihrem Arzt über Wesen, Bedeutung und Tragweite der jeweiligen Untersuchung informiert werden müssen (Aufklärungspflicht). Sie haben jederzeit Anspruch, sich über die Erkrankung bzw. das Ergebnis einer genetischen Untersuchung im Rahmen einer genetischen Beratung zu informieren. Bei der Untersuchung gesunder Risikopersonen (prädiktive Diagnostik*, z.B. bei neurodegenerativen Erkrankungen oder erblichen Krebserkrankungen) muss vor und nach Abschluss der Untersuchung eine genetische Beratung erfolgen. Sie können schriftlich auf diese Beratung verzichten, wenn Sie vorher schriftlich über die Beratungsinhalte aufgeklärt wurden.

Folgende Untersuchung/en soll/sollen durchgeführt werden:

- 1. Trimestertest:** NT-Messung, PAPP-A, freies β -HCG (11+0–13+6 SSW) zum Ausschluss einer Trisomie 21, 13 und 18
- Fetaler RhD-Faktor (NIPT-RhD-Test)** ab SSW 11+0
- Faktor V-Genotyp (Leyden) / Prothrombin-Genotyp (Faktor-2-Gen)** zur Abklärung einer Thrombosegefährdung oder habitueller Aborte
- Methylentetrahydrofolat-Reduktase-Gen (MTHFR-Mutation)** zur Abklärung einer Thrombophilie oder Hyperhomocysteinämie
- Osteoporose, Osteogenese:** Alpha-1-Collagen-Typ 1-Gen (COL1A1)
- Hypercholesterinämie und Arteriosklerose:** Apolipoprotein B100-Gen
- Hyperlipoproteinämie Typ III:** Apolipoprotein E-Gen
- Laktose-Intoleranz:** Lactase-Gen
- Cystische Fibrose:** Mutation im CFTR-Gen
- Hämochromatose:** HFE-Gen

Das GenDG schreibt eine sofortige Vernichtung des Probenmaterials nach der Untersuchung vor. Für eine längere Probenaufbewahrung (z.B. bei Stufendiagnostik, schwieriger Blutabnahme bei Kindern etc.) muss Ihr ausdrückliches Einverständnis vorliegen. Gleiches gilt, wenn die Untersuchungsergebnisse länger als die gesetzlich vorgeschriebenen 10 Jahre aufbewahrt werden sollen (z.B. für Familienuntersuchungen von vererbten Erkrankungen). Die Weiterleitung des Untersuchungsauftrags ist ebenfalls zustimmungspflichtig. Auch eine Weitergabe der Untersuchungsergebnisse an Dritte (z.B. mitbehandelnde Ärzte, Angehörige) erfolgt nur mit Ihrer Zustimmung. Selbstverständlich unterliegen Ihre Angaben und die Untersuchungsergebnisse der ärztlichen Schweigepflicht, von der nur Sie uns schriftlich entbinden können.

Aufbewahrung des Probenmaterials zum Zweck einer ggf. erforderlichen oder gewünschten Überprüfung des Ergebnisses bzw. weiterführender genetischer Untersuchungen zur Diagnosefindung

stimme zu stimme nicht zu

Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus

stimme zu stimme nicht zu

Weiterleitung des Untersuchungsauftrags an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor

stimme zu stimme nicht zu

Mitteilung der Untersuchungsergebnisse an Ihre mitbehandelnden Ärzte - falls erforderlich

stimme zu stimme nicht zu

Mit Ihrer nachstehenden Unterschrift bestätigen Sie, dass

- Sie von Ihrem behandelnden Arzt über Aussagekraft und Konsequenzen der unten genannten Untersuchung/en aufgeklärt wurden,
- Ihnen ausreichend Bedenkzeit vor Einwilligung in die oben genannte/n Untersuchung/en eingeräumt wurde,
- Sie die Einwilligung jederzeit widerrufen können,
- Sie mit der erforderlichen Entnahme von Untersuchungsmaterial einverstanden sind.

Ort, Datum: _____

Unterschrift Patientin/Patient bzw. Erziehungsberechtigte(r)

Unterschrift behandelnde(r) verantwortliche(r) Ärztin/Arzt

* Die prädiktive genetische Diagnostik erlaubt die Vorhersage des späteren Auftretens oder der Wahrscheinlichkeit des Auftretens einer Krankheit.